

SÍNDROME DE RETT: DOS CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS À DIREÇÃO PARA O TRATAMENTO

Priscila Dumont Ribeiro*

Fernanda Dupin Gaspar**

RESUMO

Em qual medida os profissionais da saúde de Sete Lagoas/Mg – Brasil e região, que atuam em clínicas de reabilitação, estão preparados para diagnosticar e tratar a Síndrome de Rett? Para responder a questão foi realizada uma pesquisa quantitativa, de natureza descritiva em que foi aplicado um questionário estruturado em uma amostra de trinta e cinco profissionais da saúde das áreas de Psicologia, Terapia Ocupacional, Fisioterapia e Fonoaudiologia de três clínicas de reabilitação que realizam diagnóstico, tratamento e manutenção de pessoas com deficiência. Os resultados apontam que, de modo geral, os profissionais da saúde têm pouco conhecimento sobre a Síndrome de Rett. Observou-se que 51% da amostra não conhece a síndrome estudada. Além disso, o estudo aponta a necessidade de divulgação dos critérios diagnósticos deste quadro, necessidade também relatada por muitos dos profissionais que participaram da pesquisa. Conclui-se que a criação de um instrumento que aborde os sinais e sintomas da síndrome será de suma importância para esse público, podendo assim, aumentar o número de meninas diagnosticadas corretamente. Afinal, sem conhecimento não é possível oferecer um diagnóstico e um tratamento adequado.

Palavras-chave: Síndrome de Rett; Diagnóstico; Tratamento.

ABSTRACT

What is the knowledge of the health professionals from Sete Lagoas/MG from Brazil and region about Rett Syndrome? To answer the question a quantitative research with descriptive nature was realized, in which a structured questionnaire was applied on a sample of thirty-five health professionals from three rehabilitation clinics. The results point that, in a general way, the health professionals have little knowledge about Rett Syndrome. It was observed that 51% of the sample does not know the studied syndrome. Besides this, the study shows the need of disclosure about the diagnosis criteria from this condition, necessity also spoken by many of the health professionals that partook in the research. Concludes that the creation of an instrument, which approaches the signs and symptoms of the syndrome, will be of maximum importance for this public, thus allowing an increase on the number of girls diagnosed correctly. After all, without knowledge it is not possible to offer an adequate diagnosis and treatment.

Keywords: Rett Syndrome; Diagnosis; Treatment.

*Graduanda do Curso de Psicologia na Faculdade Ciências da Vida-FCV.

E-mail: prisciladumontribeiro@yahoo.com.br

**Mestre em Psicologia pela Universidade Federal de Minas Gerais e Psicóloga formada pela Universidade Federal de São João del Rei (2006). Desenvolve pesquisa na área de Psicanálise, Saúde Mental, Políticas Públicas e Reforma Psiquiátrica. Atualmente, dedica-se à Docência no Ensino Superior, lecionando e coordenando o curso de Psicologia da Faculdade Ciências da Vida.

E-mail: fernandadupin.fcv@gmail.com

1 INTRODUÇÃO

No ano de 1966, Andreas Rett, um famoso pediatra da Universidade de Viena descreveu pela primeira vez a Síndrome de Rett (SR), após fazer um estudo com 31 meninas que desenvolveram um episódio de regressão mental caracterizado por deterioração neuromotora, características peculiares e acompanhadas por hiperamonemia (excesso de amônia no organismo). Pelos critérios da Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde, décima revisão (CID-10), a SR está incluída no F.84, sendo classificada como um dos Transtornos Globais do Desenvolvimento, grupo de transtornos caracterizados por alterações qualitativas das interações sociais recíprocas, modalidades de comunicação e por um repertório de interesses e atividades restrito, estereotipado e repetitivo (PAZETO *et al.*, 2013).

A Síndrome de Rett é uma desordem neurológica de causa genética, que decorre de uma mutação no cromossomo X, mais especificamente no gene MECP2. Por essa razão, atinge de forma predominante o sexo feminino, acarretando severos prejuízos na área cognitiva como a perda da fala e do contato social; além de prejuízos na área motora, como a perda gradual do uso das mãos e da capacidade de locomoção, bem como a ocorrência de escoliose. A partir da descoberta do gene, tornou-se possível identificar que o fenótipo ligado a mutações do gene MECP2 era mais abrangente do que se imaginava inicialmente. Embora as manifestações clínicas características tenham sugerido o diagnóstico em grande número de pacientes, a quase totalidade dos casos de Rett decorre de uma mutação que ocorre de novo, isto é, não está presente nos genitores (KOK, 2012).

Esta pesquisa busca responder à seguinte questão norteadora: em qual medida os profissionais da saúde de Sete Lagoas/MG e região, que atuam em clínicas de reabilitação, estão preparados para diagnosticar e tratar a Síndrome de Rett? Tendo como objetivo, descrever o conhecimento dos profissionais da saúde de Sete Lagoas/MG e região que atuam em clínicas de reabilitação acerca da Síndrome de Rett, promovendo a divulgação dos critérios diagnósticos à direção do tratamento. Buscando assim, auxiliar estes profissionais e as famílias de pessoas com essa síndrome a terem maior acesso a informações sobre esta condição.

O profissional da Psicologia, aliado a uma equipe multidisciplinar, composta por profissionais como Psicólogos, Terapeutas Ocupacionais, Fisioterapeutas e Fonoaudiólogos, desempenha papel importante no apoio à família, pois poderá possibilitar uma melhor qualidade de vida a essas pessoas. Para trilhar este caminho, diversos profissionais podem

contribuir, e o Psicólogo tem um papel de grande importância, pois poderá trabalhar com os anseios, medos e esperança de dias melhores e menos sofridos. Dessa maneira, proporcionará o acolhimento aos familiares, buscando aliviar as dificuldades e emoções vivenciadas no cotidiano, bem como orientar e dar suporte a algumas fases importantes do tratamento de maneira individual ou em grupos (SOUZA *et al.*, 2004).

A presente Síndrome apresenta um quadro clínico com grave comprometimento físico, social e ocupacional. Ainda assim, mesmo levando em conta sua gravidade, ela é negligenciada tanto em relação à sua epidemiologia, quanto em relação aos conhecimentos relativos aos critérios diagnósticos à direção do seu tratamento. Diante disso, justifica-se a relevância do presente trabalho.

As hipóteses inicialmente levantadas referem-se à falta de conhecimento dos profissionais de saúde sobre a presente síndrome, à escassez de recursos técnicos e científicos que auxiliem o processo de diagnóstico e tratamento. A partir dessa linha de pensamento, levanta-se ainda a hipótese de que a produção de um material de divulgação (cartilha) destinado aos profissionais da saúde auxiliaria no conhecimento e na compreensão da Síndrome de Rett e, conseqüentemente, dos critérios diagnósticos à direção do tratamento, o que permitirá melhor qualidade de vida às crianças acometidas e seus familiares.

Como forma de obter uma resposta frente à problemática apresentada, foi realizada uma pesquisa de campo, de abordagem quantitativa e de natureza descritiva. A partir da aplicação de um questionário fechado, contendo três etapas, sendo a de identificação pessoal e uma etapa para identificar os profissionais aptos a responder a etapa seguinte, com 10 (dez) perguntas específicas sobre a Síndrome de Rett. Os questionários foram aplicados individualmente em uma das clínicas e em grupo nas outras duas clínicas, objetivando o levantamento de dados relativos ao domínio teórico e prático de uma amostra de 35 (trinta e cinco) profissionais de saúde das áreas de Psicologia, Terapia Ocupacional, Fonoaudiologia, Fisioterapia e Enfermagem que atuam no município de Sete Lagoas/MG e região.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

A Síndrome de Rett tem como principal diagnóstico diferencial o autismo infantil, que é considerado um dos transtornos globais do desenvolvimento. A única fase que pode gerar

dúvidas para o diagnóstico é o estágio dois (2), elaborado por Hadberg, pois nessa fase algumas características autistas de isolamento e pouco contato social apresentam-se de modo mais marcante, no entanto, com o passar do tempo e desenvolver dos estágios, o diagnóstico se torna mais evidente, pois sinais característicos da Síndrome de Rett e ausentes no autismo típico se estabelecem (FERNANDES, 2011).

Está entre as causas mais comuns de deficiência múltipla severa em meninas, e seu diagnóstico é formulado basicamente a partir de critérios clínicos. Desta forma, a partir da conclusão ou suspeita do diagnóstico clínico elaborado pelo profissional apto para tal, como Neurologista ou Pediatra, o passo seguinte, nos casos possíveis do ponto de vista econômico, é a realização da Pesquisa Molecular para Mutação no Gene MeCP2, que serve para confirmar o diagnóstico clínico e para fins de pesquisas. A realização do diagnóstico precoce é essencial para que se realizem as possíveis intervenções com resultados satisfatórios para esse público. Tendo em vista o aumento considerável da sobrevivência dessa parcela da população, é importante que os profissionais da saúde envolvidos busquem aperfeiçoar as possíveis intervenções para todas as fases da síndrome. Além disso, auxiliar os familiares na formulação de um planejamento de ações pode beneficiar a qualidade de vida das meninas acometidas pela Síndrome de Rett (PAZETO *et al.*, 2013).

De acordo com dados da CID-10, a Síndrome de Rett está inserida nos Transtornos Globais do Desenvolvimento, um grupo de transtornos no qual ocorre algum tipo de alteração na interação social, comunicação, atividades e interesses restritos e estereotipados. A Síndrome de Rett apresenta inicialmente desenvolvimento de todas as funções cognitivas e motoras supostamente normais, posteriormente ocorre perda da fala até então adquirida de forma parcial ou completa, déficit na marcha e no uso das mãos. Como característica deste transtorno, ocorre ainda a perda dos movimentos intencionais das mãos. O interesse social permanece conservado, ainda que ocorra deficiência mental severa na evolução do quadro clínico.

A Associação Brasileira de Síndrome de Rett (Abre-Te) afirma que são possíveis várias intervenções para proporcionar uma melhor qualidade de vida às pessoas com Síndrome de Rett, como hidroterapia, musicoterapia, equoterapia e terapia ocupacional. Destaca-se ainda que realmente importante, não é a quantidade de intervenções, mas principalmente sua qualidade. A interação de diferentes profissionais trabalhando com um protocolo individualizado fará com que haja uma melhora na qualidade de vida, pois cada pessoa desenvolverá de uma maneira diferente, devendo assim ser considerada como única e

com necessidades subjetivas.

Ao receber o diagnóstico de algum tipo de síndrome, a família passa a encarar uma nova realidade, muito diferente daquela que havia planejado para a criança. Normalmente, a mãe ocupa o papel de cuidadora e, na maioria das vezes, necessita abandonar seu emprego e demais atividades para poder se dedicar inteiramente ao seu filho. Assim, muitas vezes a mãe que cuida dessa criança deixa de ser mulher e esposa, tornando-se apenas cuidadora. Em função disto, a chance de se desenvolver inúmeros problemas emocionais como o isolamento social e perda da identidade é potencializado (CARAVANTE; PARRA, 2016).

Desta forma, é natural que os pais se sintam mais nervosos. Neste contexto familiar, é considerável o aumento do número de divórcios. A dificuldade financeira aumenta devido aos cuidados especiais que este filho necessita, gerando isolamento social e grandes manifestações emocionais como tristeza, sentimento de culpa e aflição. Por isso, é necessário compreender o contexto familiar em que esta criança está inserida, trabalhando com todos os componentes, bem como os irmãos que podem se sentir esquecidos devido à falta de atenção dos pais e interiorizar as preocupações, aumentando o risco de problemas emocionais futuros (FERNANDEZ, 2011).

Rosemberg *et al.* (1987) publicaram os primeiros casos de Síndrome de Rett diagnosticados no Brasil e alertam para o reconhecimento desta nova síndrome, que pode ser considerada uma das mais fascinantes eventualidades ocorridas nos últimos tempos. Houve inúmeras publicações em tão pouco tempo de descoberta, causando uma corrida contra o tempo para divulgá-la em todo o mundo.

As associações para doenças raras, como é considerada a Síndrome de Rett, fazem um alerta frente à falta de informação e conhecimento da grande maioria dos profissionais de saúde, assim como os familiares ou cuidadores, muitas vezes, sentem grande necessidade de buscar respostas para as perguntas que uma doença como essa traz. É importante a elaboração de instrumentos que sirvam de apoio para os familiares compreenderem os sintomas, complicações, melhores formas de proporcionar uma qualidade de vida para a pessoa com deficiência, bem como para os pais e familiares envolvidos neste processo. Portanto, devido a esta falta de informações, os familiares buscam tanto se aprofundar no tema e obter conhecimento, que se tornam referência no assunto, inclusive para os profissionais da saúde (BARBOSA, 2015).

3 PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS

Segundo Gil (2002), pode-se considerar a pesquisa científica como um método coerente e estruturado, em que sua finalidade diante à problemática proposta é apresentar respostas por meio de um parâmetro considerado científico, baseado em elementos disponíveis e apreendidos. Para tanto, em busca de maiores conhecimentos, foi desenvolvida uma pesquisa quantitativa de natureza descritiva, quanto aos meios trata-se de uma pesquisa de campo aliada à pesquisa bibliográfica, utilizando como referência artigos científicos atualizados disponíveis na literatura.

As pesquisas descritivas têm como principal objetivo descrever atributos de uma população em específico. Uma de suas características mais marcantes é a utilização de mecanismos padronizados para a realização da coleta de dados, nos quais se enquadra o questionário (GIL, 2002). O trabalho utilizou como estratégia a pesquisa de campo, que é utilizada com o intuito de alcançar conhecimentos ou informações relativas a um problema, buscando assim respostas, bem como a confirmação ou não de hipóteses que foram levantadas *a priori* (MARCONI & LAKATOS, 2010).

Esta pesquisa classifica-se como quantitativa, que de acordo com Prodanov e Freitas (2013) significa poder quantificar as informações, opiniões e dados, traduzindo-os em números para, a partir disso, classifica-los e analisá-los, dispondo de meios estatísticos. Também permite, de maneira mais aprofundada, esclarecer as singularidades dos comportamentos do sujeito.

Para viabilizar a execução do projeto de pesquisa proposto, três Clínicas de Reabilitação de Sete Lagoas/MG e região foram escolhidas como unidade de análise desse estudo. A amostra foi composta por 35 (trinta e cinco) sujeitos, profissionais da saúde que trabalham nas clínicas de reabilitação, sendo 11 Psicólogos, 8 Terapeutas Ocupacionais, 8 Fonoaudiólogos, 7 Fisioterapeutas e 1 Enfermeira. Essa amostra para a pesquisa foi composta por 31 mulheres (88,57% da amostra) e 4 homens (11,42% da amostra), a maior parte dos participantes com idade entre 31 e 35 anos e também um número considerável de participantes 15 de 35 (43% da amostra) são profissionais experientes, possuindo entre 6 e 10 anos de profissão.

A pesquisa de campo foi realizada por meio da aplicação de um questionário estruturado (APÊNDICE A), contendo 13 (treze) questionamentos, em sua primeira parte

sobre conhecimento do profissional sobre a Síndrome de Rett. Em seguida, já na segunda etapa, os profissionais aptos, responderam questionamentos específicos, objetivando assim, o levantamento de dados relativos ao domínio teórico e prático dessa condição.

Ao início de cada aplicação do questionário, foram entregues aos participantes o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido -TCLEs- (APÊNDICE B), a partir do qual foram orientados sobre o objetivo e a finalidade da pesquisa, a importância de sua participação e o sigilo de identidade e preservação da integridade física e psíquica dos participantes. Dessa maneira, participaram da pesquisa somente aqueles que consentiram e assinaram o termo. A fim de garantir o sigilo das informações, as folhas respostas preenchidas e os TCLEs assinados ficarão sob a guarda do aluno responsável pelo trabalho por um período de cinco anos. Após a coleta, os dados dos questionários aplicados, foram tabulados em planilhas no programa Microsoft Excel 2007 e uma análise estatística foi realizada para apresentação dos resultados.

4 ANÁLISE DE DADOS

O questionário aplicado neste estudo foi dividido em basicamente três tópicos: o primeiro referente ao levantamento do perfil dos entrevistados, o segundo relacionado à identificação da adequação do entrevistado para responder às questões seguintes e o último com afirmativas específicas sobre a Síndrome de Rett, em que o candidato deveria avaliá-las como verdadeiras ou falsas. Por isso, a análise dos dados levantados também está dividida de acordo com a segmentação do questionário.

Foram entrevistados 35 profissionais da área de saúde do município de Sete Lagoas/MG e região que atuavam em diferentes clínicas de reabilitação. Na Figura 1 apresenta o número de respondentes por instituição pesquisada, sendo o nome das mesmas resguardadas por motivo de necessidade de sigilo. Observa-se que 17 entrevistados eram atuantes na instituição A, o que representa aproximadamente 49% da amostra total.

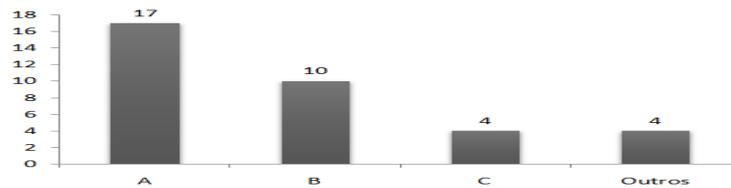


Figura 1 - Número de entrevistados por instituição
Fonte: Pesquisa de campo.

No entanto, como nem todos foram considerados aptos a responder as afirmativas sobre a Síndrome de Rett, está exibido na Figura 2 o percentual de entrevistados que responderam a todo o questionário e dos que responderam apenas parcialmente. Portanto, observa-se que independente da instituição detectou-se que aproximadamente metade dos entrevistados estavam aptos a responder todo o questionário. Em valores absolutos, o tamanho da amostra que respondeu a todo o questionário foi de 17 profissionais.

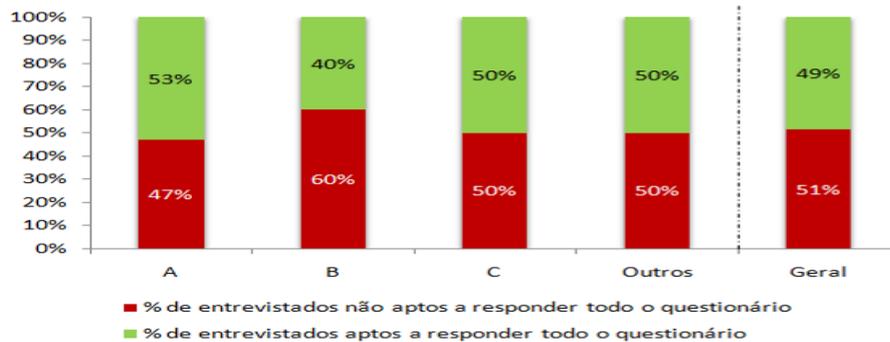


Figura 2 - Percentual de entrevistados por instituição, considerando o fato de terem respondido todo o questionário ou não.
Fonte: Pesquisa de campo.

4.1 PERFIL DOS ENTREVISTADOS

Nesse tópico serão apresentados os resultados relativos ao perfil dos entrevistados. Ressalta-se que nessa parte inicial do questionário todos os 35 profissionais entrevistados responderam ao estudo. Observa-se, através da Figura 3, que a maior parte dos entrevistados eram psicólogos.

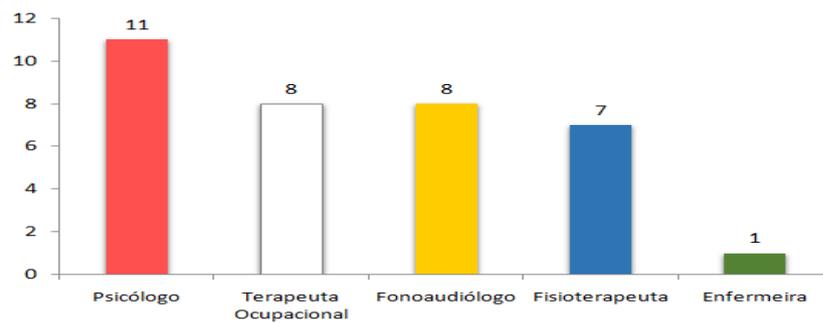


Figura 3 - Profissão dos entrevistados
Fonte: Pesquisa de campo.

Na Figura 4 está exibido o sexo dos entrevistados, sendo possível perceber que a grande maioria dos entrevistados eram mulheres (31 mulheres em 35 entrevistados), ou seja, 88,57% da amostra.

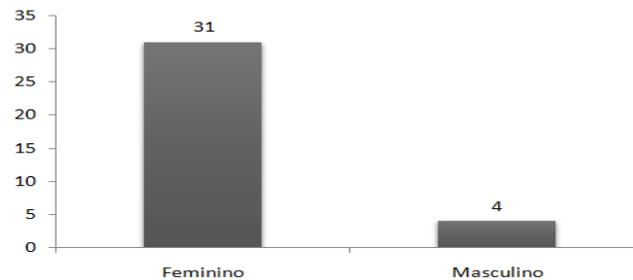


Figura 4 - Sexo dos entrevistados
Fonte: Pesquisa de campo.

A Figura 5 refere-se à escolaridade dos entrevistados e aponta que 20 entrevistados possuíam o ensino superior completo e 13 deles possuem pós graduação.

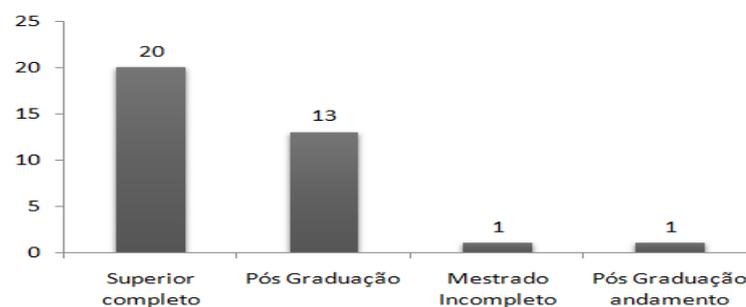


Figura 5 – Escolaridade dos entrevistados
Fonte: Pesquisa de campo.

Na Figura 6 está exibida a faixa etária dos entrevistados. É possível perceber que a maior parte tem entre 31 e 35 anos e a minoria pesquisada possui idade acima de 40 anos.

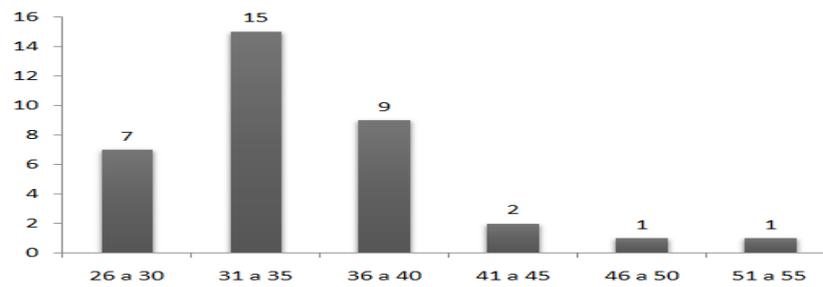


Figura 5 - Faixa Etária dos entrevistados
Fonte: Pesquisa de campo

A Figura 7 mostra o resultado relativo à remuneração média mensal dos entrevistados. Ressalta-se que essa foi a pergunta com maior número de abstenções (19 em 35) e isso pode ser justificado pelo receio que as pessoas têm ao falar sobre salário. Considerando as pessoas que responderam, sete delas afirmaram receber entre um mil e dois mil reais e quatro delas entre quatro mil e cinco mil reais mensais.

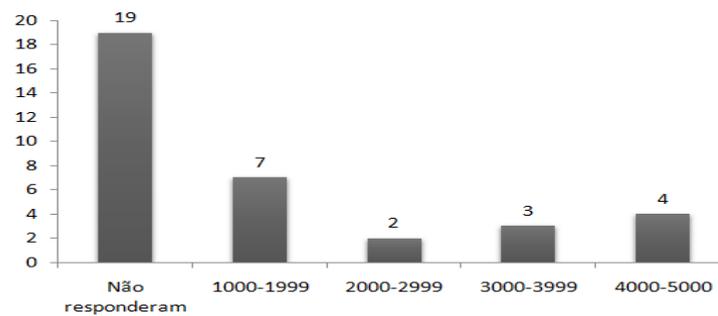


Figura 6 - Remuneração dos entrevistados
Fonte: Pesquisa de campo.

A

mostra que a maior parte dos entrevistados (15 em 35, ou seja, 43% da amostra total) são profissionais experientes, com um tempo de atuação na área entre 6 e 10 anos.

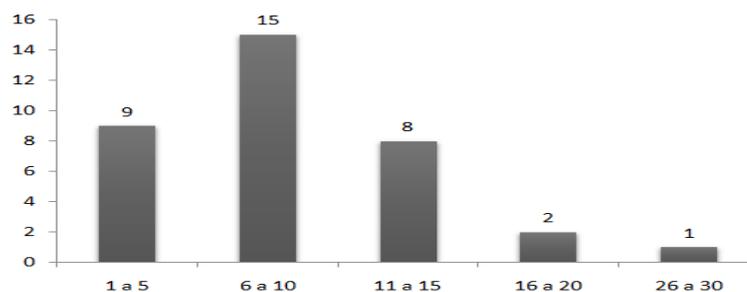


Figura 7 - Experiência profissional em anos
Fonte: Pesquisa de campo.

A Figura 9 mostra que os entrevistados são ativos em relação aos eventos científicos, pois 22 deles, o que representa aproximadamente 63% da amostra, participaram de eventos científicos ocorridos em 2015 ou 2016.

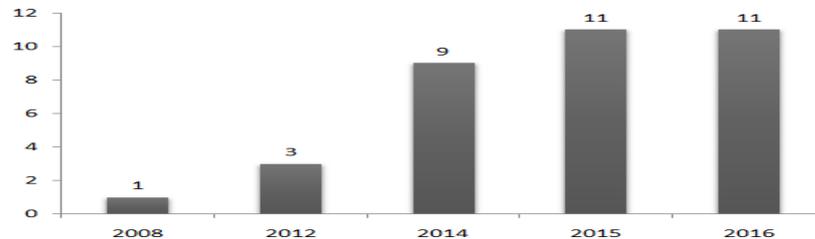


Figura 8 - Última participação em eventos científicos
Fonte: Pesquisa de campo.

A

mostra que a maior parte dos entrevistados respondeu “Outros” ao serem questionados sobre o tipo de serviço em que atua. Isso se deve ao fato de a maioria dos profissionais pesquisados atuarem em Instituição Filantrópica.

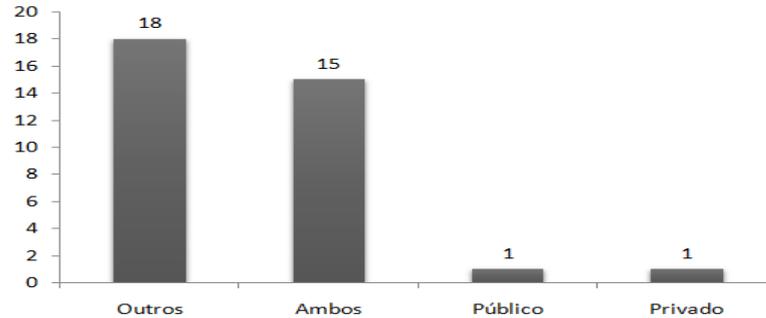


Figura 9 - Tipo de serviço em que atua
Fonte: Pesquisa de campo.

4.2 ANÁLISE DA PRIMEIRA PARTE DO QUESTIONÁRIO - ADEQUAÇÃO DO ENTREVISTADO PARA RESPONDER A SEGUNDA ETAPA.

Conforme citado anteriormente, a primeira parte do questionário foi composta por três perguntas, e tinha o objetivo de avaliar se o entrevistado possuía as condições básicas para responder ao restante do questionário que continha as afirmativas específicas sobre a Síndrome de Rett.

A primeira pergunta, exibida na Figura 11, mostra que a maior parte da amostra conhecia a Síndrome de Rett, mas que 11 entrevistados não conheciam, o que não lhes dava condições mínimas para avaliar as perguntas da parte subsequente do questionário. Além disso, separaram-se os resultados por instituição pesquisada.

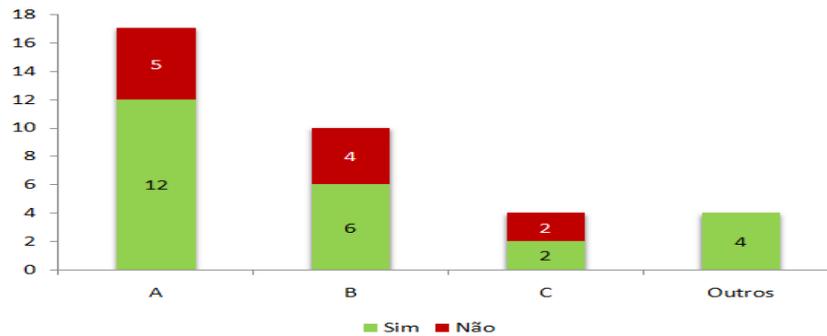


Figura 10 - Pergunta “Você conhece a Síndrome de Rett?”, por instituição.
Fonte: Pesquisa de campo.

A Figura 12 apresenta os resultados do número de entrevistados por instituição que consideram conhecer ou não os critérios diagnósticos da Síndrome de Rett. Observa-se que apenas 17 profissionais responderam positivamente, e por isso foram os considerados aptos a responder todo o questionário. Definiu-se que seria necessário o mínimo de duas respostas positivas às questões da primeira parte do questionário para que o entrevistado fosse considerado apto a responder as demais perguntas.

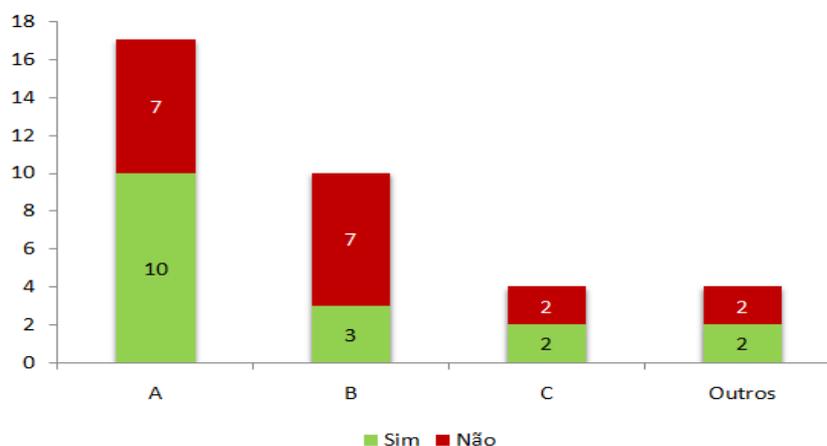


Figura 11 - Pergunta “Você conhece os critérios diagnósticos para a Síndrome de Rett?”, por instituição
Fonte: Pesquisa de campo.

A Figura 13 mostra que apenas 16 entrevistados já haviam atendido ou acompanhado algum paciente com a Síndrome de Rett.

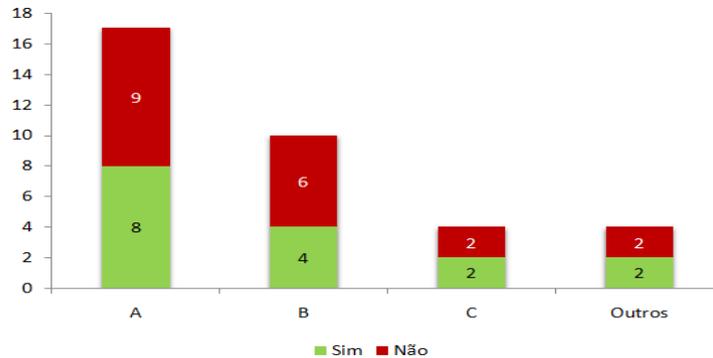


Figura 12 - Pergunta "Você já atendeu/acompanhou algum paciente com Síndrome de Rett?", por instituição
Fonte: Pesquisa de campo.

4.3 ANÁLISE DA SEGUNDA PARTE DO QUESTIONÁRIO - AVALIAÇÃO DO CONHECIMENTO ESPECÍFICO DA SÍNDROME

Nesta parte do questionário, foram elaboradas 10 afirmativas sobre a Síndrome de Rett, algumas verdadeiras e outras falsas, sendo que o entrevistado deveria classificá-las de acordo com o conhecimento que possuía. Para efeito de comparação e considerando que o número de entrevistados em cada instituição era diferente, optou-se por calcular o percentual de respostas corretas, erradas e de abstenções em cada pergunta. Desta forma, em cada figura apresentada nesse tópico será exibido o resultado por instituição e também de forma global.

A Figura 14 mostra que não houve erro de avaliação por nenhum entrevistado na questão que afirmava que a Síndrome de Rett tem como causa uma mutação no gene MECP2. No entanto, 56% dos entrevistados da instituição A e 50% dos profissionais da instituição B não souberam responder.

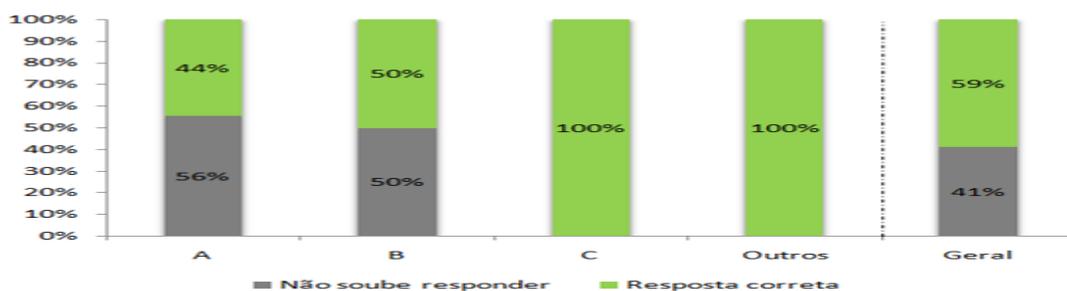


Figura 13 - Avaliação da afirmativa “A Síndrome de Rett tem como causa uma mutação no gene MECP2”, por instituição e global
 Fonte: Pesquisa de campo.

Observa-se através da Figura 15 que houve um alto índice de resposta incorreta sobre a afirmativa de que a síndrome estudada é uma doença degenerativa, em todas as instituições analisadas na pesquisa. De forma global, houve um erro de avaliação por parte de 71% dos entrevistados.

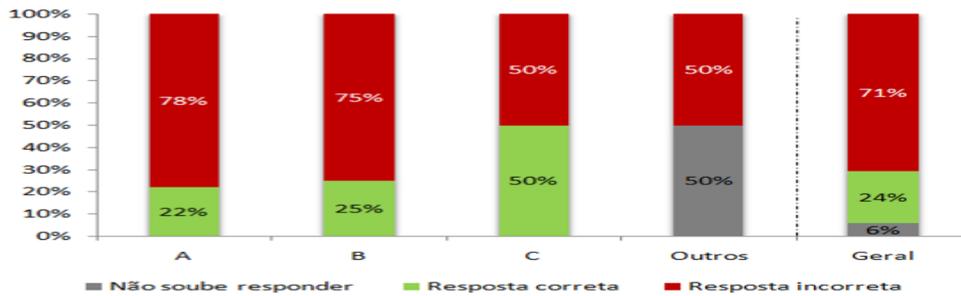


Figura 14 - Avaliação da afirmativa “A Síndrome de Rett é uma doença Degenerativa”, por instituição e global
 Fonte: Pesquisa de campo.

Outra questão que também mostrou um alto índice de desconhecimento pelos entrevistados foi a referente à fala, que afirmava ser a perda ou não aquisição da fala são sintomas tardios da síndrome analisada. Conforme mostrado na Figura 16, não houve alto índice de acerto em nenhuma instituição e de forma global houve um erro por 71% dos profissionais de saúde entrevistados.

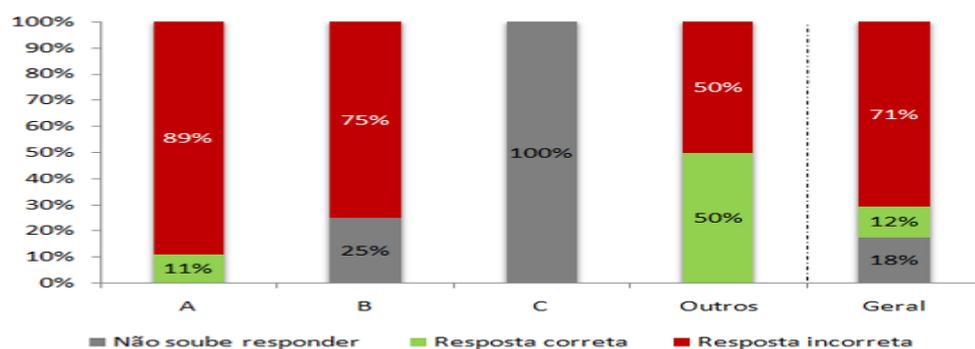


Figura 15 - Avaliação da afirmativa “Perda ou não aquisição da fala são sintomas tardios da Síndrome de Rett”, por instituição e global
 Fonte: Pesquisa de campo.

Já a Figura 17 apresenta um alto índice de conhecimento sobre a prevalência da Síndrome de Rett em meninas. Apenas a instituição A teve 22% de resposta incorreta.



Figura 16 - Avaliação da afirmativa “A Síndrome de Rett é prevalente em meninas”, por instituição e global
Fonte: Pesquisa de campo.

Em relação à afirmativa “Terapia Ocupacional, Fisioterapia, Fonoaudiologia e Psicologia são terapias de base para tratamento e manutenção de qualidade de vida de pessoas com Síndrome de Rett e suas famílias”, não houve erro por nenhum entrevistado, pois todos responderam positivamente.

A Figura 18 mostra ótimo índice de acertos para a afirmativa de que a gestação, nascimento e desenvolvimento da criança são aparentemente normais até os 18 meses de vida, sendo que houve erro apenas por 11% da amostra realizada na instituição A.

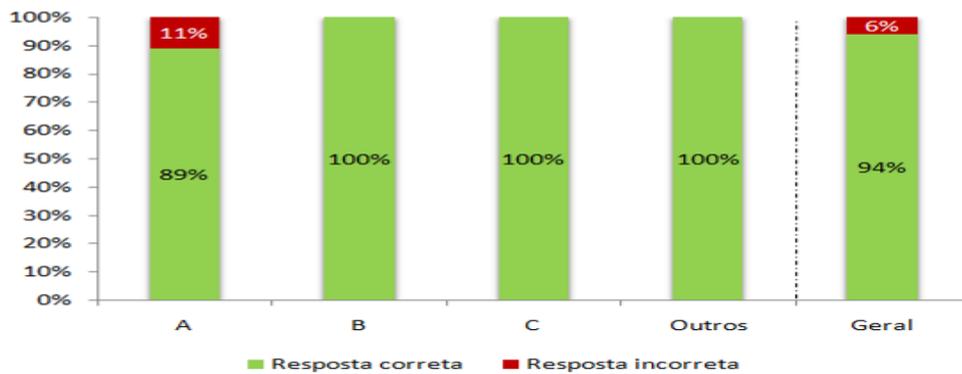


Figura 17 - Avaliação da afirmativa “Na Síndrome de Rett, a gestação, nascimento e o desenvolvimento da criança são aparentemente normais até 6-18 meses de vida”, por instituição e global
Fonte: Pesquisa de campo.

A Figura 19 mostra que de forma global houve um ótimo acerto dos entrevistados quando perguntados sobre o fato de a Síndrome de Rett não ser confundida com autismo, no período em que há perda temporária do contato social. Como essa era uma afirmativa falsa, 82% dos entrevistados a avaliaram também como falsa.

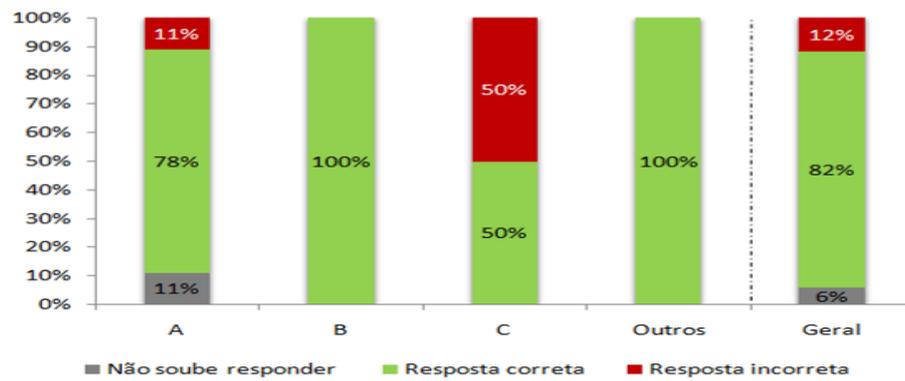


Figura 18 - Avaliação da afirmativa “No período em que há perda temporária do contato social, a Síndrome de Rett não é confundida com autismo”, por instituição e global
Fonte: Pesquisa de campo.

Na Figura 20 está mostrado o índice de acerto relacionado à afirmativa de que a comunicação predominante na síndrome é o olhar. Observa-se que do total dos entrevistados, 41% classificaram-na como falsa, enquanto ela era verdadeira, ou seja, estavam incorretos. Tanto na instituição A quanto na B houve um percentual representativo de erros de avaliação nessa afirmativa.

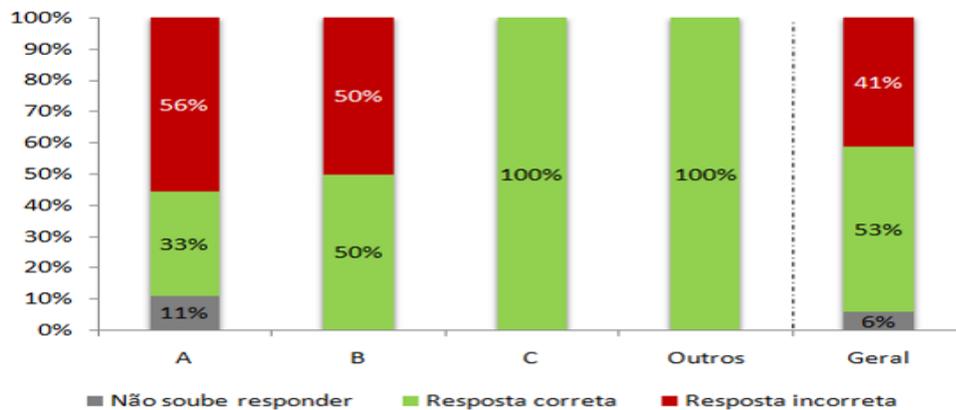


Figura 19 - Avaliação da afirmativa “Na Síndrome de Rett a comunicação predominante é o olhar”, por instituição e global
Fonte: Pesquisa de campo.

Na Figura 21 está representado o índice de acerto relacionado à afirmativa de que “Movimentos estereotipados das mãos, movimento de lavar as mãos, bater palmas e levar as mãos à boca não existem na Síndrome de Rett”. Essa é uma afirmativa falsa e observa-se que apenas 6% dos entrevistados classificaram-na como verdadeira.

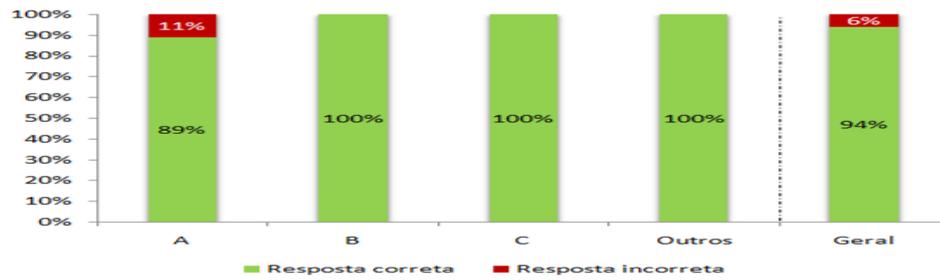


Figura 20 - Avaliação da afirmativa “Movimentos estereotipados das mãos, movimento de lavar as mãos, bater palmas e levar as mãos à boca não existem na Síndrome de Rett”, por instituição e global
Fonte: Pesquisa de campo.

A Figura 22 mostra que não houve erro de avaliação relacionado à afirmativa de que a Síndrome de Rett é uma desordem de causa genética ligada ao Cromossomo X. No entanto, 24% dos entrevistados não souberam responder.

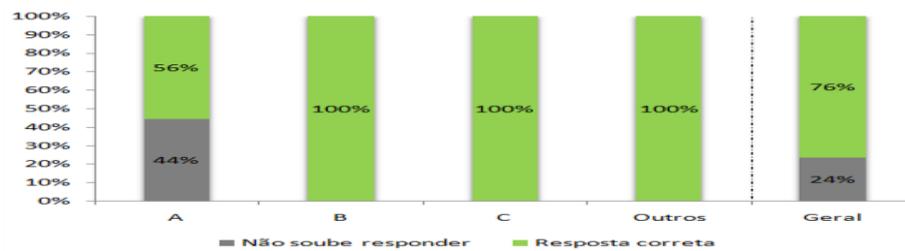


Figura 21 - Avaliação da afirmativa “A Síndrome de Rett é uma desordem de causa genética ligada ao Cromossomo X”, por instituição e global
Fonte: Pesquisa de campo.

Com o intuito de comparar o índice de acertos por afirmativa, foi construída a Figura 23. Essa foi organizada em ordem crescente de índice de acerto. Para auxiliar na identificação das questões, foi construído o Quadro 1, em que estão os números das questões descritas na figura 23 e a descrição das mesmas. Além disso, estão exibidas as respostas corretas de cada questão.

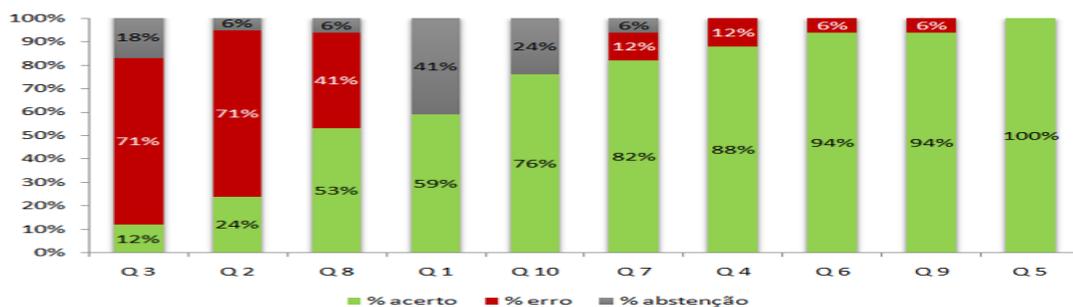


Figura 22 - Comparativo do índice de acertos por questão
Fonte: Pesquisa de campo.

O Quadro 1 está exibido a seguir para complementar as informações apresentadas na Figura 23.

Quadro 1 - Descrição das questões e resposta correta

Questão identificada no gráfico	Descrição da afirmativa	Resposta Correta
Q 1	A Síndrome de Rett tem como causa uma mutação no gene MECP2.	Verdadeiro
Q 2	A Síndrome de Rett é uma doença Degenerativa.	Falso
Q 3	Perda ou não aquisição da fala são sintomas tardios da Síndrome de Rett.	Falso
Q 4	A Síndrome de Rett é prevalente em meninas.	Verdadeiro
Q 5	Terapia Ocupacional, Fisioterapia, Fonoaudiologia e Psicologia são terapias de base para tratamento e manutenção de qualidade de vida de pessoas com Síndrome de Rett e suas famílias.	Verdadeiro
Q 6	Na Síndrome de Rett, a gestação, nascimento e o desenvolvimento da criança são aparentemente normais até 6-18 meses de vida.	Verdadeiro
Q 7	No período em que há perda temporária do contato social, a Síndrome de Rett não é confundida com autismo.	Falso
Q 8	Na Síndrome de Rett, a comunicação predominante é o olhar.	Verdadeiro
Q 9	Movimentos estereotipados das mãos, movimento de lavar as mãos, bater palmas e levar as mãos à boca não existem na Síndrome de Rett.	Falso
Q 10	A Síndrome de Rett é uma desordem de causa genética, ligada ao Cromossomo X.	Verdadeiro

Fonte: Pesquisa de campo.

Portanto, conclui-se que as afirmativas que mostraram o maior desconhecimento por parte dos profissionais foram as questões Q3 (Perda ou não aquisição da fala são sintomas tardios da Síndrome de Rett), Q2 (A Síndrome de Rett é uma doença Degenerativa), Q8 (Na Síndrome de Rett a comunicação predominante é o olhar) e Q1 (A Síndrome de Rett tem como causa uma mutação no gene MECP2). Essas afirmativas tiveram índice de acerto inferior a 60%.

Já as afirmativas representadas como Q5 (Terapia Ocupacional, Fisioterapia, Fonoaudiologia e Psicologia são terapias de base para tratamento e manutenção de qualidade de vida de pessoas com Síndrome de Rett e suas famílias), Q9 (Movimentos estereotipados das mãos, movimento de lavar as mãos, bater palmas e levar as mãos à boca não existem na

Síndrome de Rett) e Q6 (Na Síndrome de Rett, a gestação, nascimento e o desenvolvimento da criança são aparentemente normais até 6-18 meses de vida) são as que os entrevistados mostraram maior domínio. Todas elas apresentaram um índice de acerto superior a 90%.

Também foi avaliado o índice de acertos por profissão, considerando as 10 questões sobre a Síndrome de Rett. Como o número de entrevistados por profissão foi diferente, foi calculado o percentual de respostas corretas, incorretas e também aquelas em que os entrevistados afirmaram não saber responder, para cada uma das profissões.

Observa-se pela Figura 24 que os fonoaudiólogos pesquisados foram os que mostraram ter maior conhecimento sobre a Síndrome de Rett, enquanto os fisioterapeutas entrevistados foram os que tiveram menor índice de acerto.

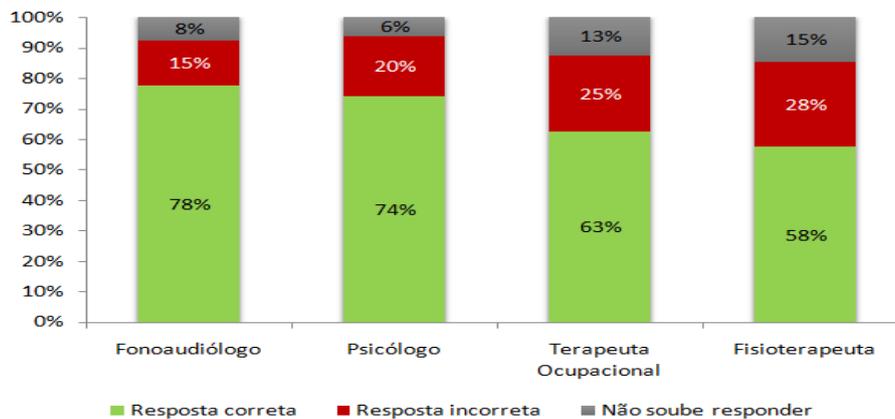


Figura 23 - Comparativo do índice de acertos por profissão
Fonte: Pesquisa de campo.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo limitou-se a investigar o conhecimento dos profissionais da saúde de Sete Lagoas/MG e região, atuantes em clínicas de reabilitação, que têm contato direto (ou podem vir a ter), com meninas portadoras de Síndrome de Rett.

A fim de obter entendimento mais abrangente sobre a temática proposta, sugere-se para futuros trabalhos que se realizem pesquisas capazes de oferecer uma capacitação mais efetiva aos profissionais de saúde que trabalham em clínicas de reabilitação, tendo em vista que eles estão sujeitos a receber esse público para atendimento e muitas vezes, já têm essa demanda, não a conhecem, ou não sabem identifica-la. A necessidade de promover treinamentos e orientações para os pais e cuidadores de meninas com Síndrome de Rett de

modo que eles possam ser coparticipantes do tratamento. Pontua-se ainda a sugestão de reaplicação do questionário nas mesmas instituições após a divulgação da cartilha ora elaborada para reavaliar o nível de conhecimento sobre a Síndrome.

Portanto, consideramos que a Síndrome de Rett não é uma síndrome completamente conhecida pela amostra de profissionais estudada. Segundo os dados levantados, o conhecimento é superficial, sendo necessários maiores subsídios teóricos e conceituais para os profissionais da saúde que atendem nas clínicas especializadas do município de Sete Lagoas/MG e região. É preciso oferecer mais suporte clínico para este público e suas famílias. Com isso, a cartilha ora elaborada (APÊNDICE C) pretende auxiliar tais profissionais, para que estes tenham uma compreensão ampliada sobre esta Síndrome, seus sinais e sintomas, e a direção do tratamento dado a ela.

Assim sendo, este estudo poderá proporcionar uma maior divulgação dos critérios diagnósticos para a Síndrome de Rett. Compreende-se que uma identificação correta e precoce deste quadro em muito contribuirá para o seu tratamento e prognóstico. Afinal, tendo em vista que o diagnóstico é o sustentáculo da terapêutica, um quadro mal diagnosticado será sempre mal tratado, por melhor que seja a técnica empregada.

REFERÊNCIAS

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE SÍNDROME DE RETT. Disponível em: <<http://www.abrete.org.br/>>. Acesso em: 10 mai. 2016.

BARBOSA, R. L. *Para Uma Nova Perspectiva Sobre o Campo das Doenças Raras: A Motivação das Associações Cíveis em Debate*. Brasília, 2015.

CARAVANTE, L. A. R.; PARRA, C. R. *Mães cuidadoras de crianças sindrômicas: um estudo sobre apoio, compreensão e assistência psicológica*. In: *Psicologia PT*. Disponível em: <http://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0954.pdf> 2016.

CARTILHA. *Síndrome de Rett, você conhece?* 2016

FERNANDES, A. A. C. *Síndrome de Rett*. Tese de mestrado. Lisboa, 2011.

GIL, A. C. *Como Elaborar Projetos de Pesquisa*. 4º ed. São Paulo: Atlas, 2002.

KOK, F. *As Veredas da Síndrome de Rett: do Diagnóstico Clínico aos Estudos Funcionais*. In: *Revista Neurociencia*, 2012;20(2):179-180.

MARCONI, M. A; LAKATOS, E. M. *Fundamentos de Metodologia Científica*. 7º ed. São Paulo: Atlas, 2010.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. *Classificação Internacional de Doenças. CID-10*. Classificação Estatística de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde, 10ª versão.

PAZETO, T. C. B. *et al.* *Síndrome de Rett: Artigo de Revisão*. In: *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*. São Paulo: Universidade Presbiteriana Mackenzie. v. 13, n. 2, p. 22-34, 2013.

PRODANOV, C. C; FREITAS, E. C. *Metodologia do Trabalho Científico: Métodos e Técnicas da Pesquisa e do Trabalho Acadêmico*. 2º ed. Rio Grande do Sul, RS: Feevale, 2013.

ROSEMBERG, S. *et al.* *Síndrome de Rett: Análise Dos Cinco Primeiros Casos Diagnosticados no Brasil*. In: *Arq Neuropsiquiatr*, v. 45, n. 2, p. 143-52, 1987.

SOUZA, J. C. *et al.* *Atuação do psicólogo frente aos transtornos globais do desenvolvimento infantil*. In: *Psicologia: ciência e profissão*, v. 24, n. 2, p. 24-31, 2004.

APÊNDICE A
QUESTIONÁRIO

Profissão: _____ Data: __/__/__
Sexo: _____ Escolaridade _____
Idade: _____
Titulação: _____ Remuneração média: _____
Experiência profissional (em anos): _____
Última participação em eventos científicos: _____
Atuação em serviço: () público () privado () ambos () outros

1ª Parte: Se sua resposta for sim, passe para a segunda etapa.

1- Você conhece a Síndrome de Rett?

() Sim () Não

2- Você conhece os critérios diagnósticos para a Síndrome de Rett?

() Sim () Não

3- Você já atendeu/acompanhou algum paciente com Síndrome de Rett?

() Sim () Não

2ª Parte: Marque Verdadeiro ou Falso para cada afirmativa.

1- A Síndrome de Rett tem como causa uma mutação no gene MECP2.

() Verdadeiro () Falso () Não Sei

2- A Síndrome de Rett é uma doença Degenerativa.

() Verdadeiro () Falso () Não Sei

3- Perda ou não aquisição da fala são sintomas tardios da Síndrome de Rett.

Verdadeiro Falso Não Sei

4- A Síndrome de Rett é prevalente em meninas.

Verdadeiro Falso Não Sei

5- Terapia Ocupacional, Fisioterapia, Fonoaudiologia e Psicologia são terapias de base para tratamento e manutenção de qualidade de vida de pessoas com Síndrome de Rett e suas famílias.

Verdadeiro Falso Não Sei

6- Na Síndrome de Rett, a gestação, nascimento e o desenvolvimento da criança são aparentemente normais até 6-18 meses de vida.

Verdadeiro Falso Não Sei

7- No período em que há perda temporária do contato social, a Síndrome de Rett não é confundida com autismo.

Verdadeiro Falso Não Sei

8- Na Síndrome de Rett, a comunicação predominante é o olhar.

Verdadeiro Falso Não Sei

9- Movimentos estereotipados das mãos, movimento de lavar as mãos, bater palmas e levar as mãos à boca não existem na Síndrome de Rett.

Verdadeiro Falso Não Sei

10- A Síndrome de Rett é uma desordem de causa genética ligada ao Cromossomo X.

Verdadeiro Falso Não Sei

APÊNDICE B**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Caro(a) Profissional,

Você está sendo convidado(a) a participar, como voluntário(a) do estudo/pesquisa intitulado: **SÍNDROME DE RETT: DOS CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS À DIREÇÃO PARA O TRATAMENTO**, que tem como objetivo promover a divulgação dos critérios diagnósticos à direção para o tratamento da Síndrome de Rett.

Sua participação na pesquisa consistirá em responder um questionário, contendo 13 perguntas sobre a Síndrome de Rett, tendo duração máxima de 10 minutos. Consideramos que sua participação será de grande importância para este projeto e para futuros trabalhos ligados à sociedade.

A participação nesse estudo é voluntária e se você decidir não participar ou quiser desistir de continuar em qualquer momento, tem absoluta liberdade de fazê-lo. A sua contribuição para esta pesquisa não acarretará riscos físicos e nem psicológicos a você, uma vez que, não serão adotados procedimentos invasivos.

Os resultados finais serão repassados à instituição em forma de relatório de pesquisa e, neste garantimos o anonimato da identidade e das informações prestadas pelo participante. Qualquer esclarecimento ou informação adicional poderão ser obtidos com a Faculdade Ciências da Vida, localizada à Avenida Prefeito Alberto Moura, 12632, bairro das indústrias, CEP. 35.702-383, Sete Lagoas- MG. Telefone. 3776-5150.

Agradecemos sua participação

Eu, _____, aceito participar da pesquisa acima descrita. Data: ____/____/____;

* Priscila Dumont Ribeiro- Estudante do Curso de Bacharel em Psicologia

* Fernanda Dupin Gaspar- Psicóloga, professora e orientadora da pesquisa

APÊNDICE C

CARTILHA

SINAIS E SINTOMAS		SINAIS E SINTOMAS COMPLEMENTARES
 <p>As poucas meninas que adquirem a fala, logo a perdem no início das manifestação dos sintomas da Síndrome de Rett.</p>	 <p>Perda temporária do contato social (razão pela qual ainda recebem, indevidamente, o diagnóstico de Autismo Infantil).</p>	<p>SINAIS E SINTOMAS COMPLEMENTARES</p> <ul style="list-style-type: none"> • Diminuição do crescimento do perímetro cefálico • Perda gradual do uso funcional das mãos. Poucas meninas com Síndrome de Rett conseguem fazer uso intencional das mãos. • Desenvolvimento de escoliose importante, que compromete as funções vitais e a funcionalidade da pessoa com Síndrome de Rett. • Percentual importante de crianças com Síndrome de Rett nunca chegam a andar, e outra parte pode perder essa habilidade ainda em idade precoce.
 <p>Ocorre predominante em meninas.</p>	 <p>Pelas graves desordens motoras e pelas habilidades intelectuais severamente comprometidas, a comunicação de pessoas com Síndrome de Rett se estabelece predominantemente pelo olhar.</p>	
 <p>Nascimento e desenvolvimento aparentemente normais até 6 a 18 meses.</p>	 <p>Aparecimentos dos movimentos estereotipados das mãos, geralmente na linha média do corpo.</p>	
<p>Tratamento: Profissionais da saúde das áreas de Fisioterapia, Fonoaudiologia, Terapia Ocupacional e Psicologia devem estar envolvidos para tratamento e manutenção de uma melhor qualidade de vida às pessoas acometidas pela Síndrome de Rett e conseqüentemente para suas famílias.</p>		

<p>Síndrome de Rett, você conhece?</p> <p>A Síndrome de Rett é uma desordem neurológica progressiva, que decorre de uma mutação no cromossomo X, mais especificamente no gene MECP2. Pode se desenvolver em graus variados de gravidade, entretanto, alguns sinais e sintomas são peculiares a essa condição e estarão presentes na maioria dos casos.</p> 	<p>A qualidade de vida dessas pessoas, na maioria dos casos, depende do conhecimento da doença e de como lidar com ela.</p> <p>Ajude a divulgar, abrace essa causa!</p>	<p>SINDROME DE RETT</p>
<p>Autor: Priscila Dumont Ribeiro Orientadora: Fernanda Dupin Gaspar Projeto Gráfico: TPM Consultoria</p>		